



Screening Neonatale
Neugeborenen-Screening
Dépistage Néonatal
Screening dal Novnaschè



Screening Neonatale Svizzero

Rapporto annuale 2024

Prefazione

Gentili infermiere, infermieri e levatrici, care colleghe e cari colleghi,

nel 2024 sono stati eseguiti 80'509 screening neonatali. Lo scorso anno, tuttavia, ha portato al nostro laboratorio altre due importanti pietre miliari,

la prima delle quali è stata l'estensione dello screening neonatale a 11 malattie con l'aggiunta dell'atrofia muscolare spinale (SMA). Nei primi 10 mesi con lo screening neonatale sono stati identificati anche 6 casi di SMA e per quelli che presentavano un elevato rischio di contrarre la malattia in età infantile è stato avviato un trattamento presintomatico.

La seconda pietra miliare è arrivata a fine agosto 2024 con il trasferimento del laboratorio di Screening Neonatale Svizzera nel nuovo edificio dell'Ospedale pediatrico universitario di Zurigo, nella struttura dedicata alla ricerca e all'insegnamento. Per poter continuare a offrire lo screening neonatale senza interruzioni abbiamo trasferito a tappe la nostra strumentazione nel nuovo edificio. L'esecuzione dello screening neonatale nella nuova sede di Lengg è iniziata il 2 settembre 2024. Il trasloco è stato una vera e propria sfida, anche perché il nostro vecchio laboratorio era situato sul tetto dell'ospedale pediatrico, sprovvisto di ascensori. Per trasportare a terra i macchinari di grosse dimensioni è stato quindi necessario ricorrere a una gru mobile. Al contrario, sistemarci nella nuova sede è stato semplice grazie all'efficiente infrastruttura disponibile, che comprende anche un impianto per il trasporto di merci di piccole dimensioni attraverso un tunnel sotterraneo che collega l'ingresso della posta nell'edificio dell'ospedale con il laboratorio di Screening Neonatale Svizzera.

L'anno scorso è stato molto impegnativo e siamo orgogliosi di aver portato a termine con successo il trasferimento del laboratorio dello Screening Neonatale Svizzera e tutto ciò che avevamo pianificato. Il nostro sentito ringraziamento si rivolge in particolare alle nostre collaboratrici e ai nostri collaboratori per il loro straordinario impegno, i compiti aggiuntivi e le ore di lavoro dovute alla pianificazione e all'esecuzione del trasloco, come pure per le attività svolte nell'ambito dello Screening Neonatale Svizzera.

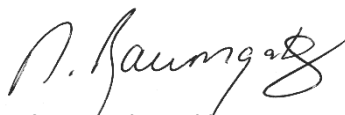
Rivolghiamo anche a voi, gentili infermiere, infermieri e levatrici, care colleghe e cari colleghi, il nostro più sincero ringraziamento per la proficua collaborazione che rende possibile il successo dello screening neonatale in Svizzera.

Siamo lieti di presentarvi qui di seguito il nostro rapporto annuale 2024, che vi illustra il numero di screening e di casi individuati.

Cordiali saluti



Dr. sc. nat. Susanna Sluka
(Direttrice Tecnica)



Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner
(Direttore medico)

Fatti e cifre

1. Numero di neonati screenati di routine in Svizzera e nel Principato del Liechtenstein:

Analisi	2024	Totale 1965-2024
Fenilalanina (MS/MS)	80 509	4 747 129
Gal-1-P Uridiltransferasi (fluorimetria)	80 509	4 578 496
Galattosio (fluorimetria)	80 509	4 439 454
Thyreoidea-stimulating hormone (Immunoassay)	80 509	3 893 824
Biotinidasi (fluorimetria)	80 509	3 158 460
17-OH-Progesterone (Immunoassay)	80 509	2 734 797
Acilcarnitina a catena media (MS/MS)	80 509	1 676 884
Tripsina immunoreattiva IRT (Immunoassay)	80 509	1 212 276
Glutarilcarnitina (MS/MS)	80 509	885 022
Aminoacidi ramificati (MS/MS)	80 509	2 454 502
TREC e KREC (qPCR)	80 509	516 494
Delezione omozigote del gene SMN1 (qPCR)	68 711	68 711

2. Casi trovati ed identificati:

Patologie	2024	Totale 1965-2024	Incidenze
Fenilchetonuria (PKU) e altre iperfenilalaninemie*	15	639	1:7 400
Galattosemia / deficit di galattochinasi / deficit di UDPgal-4-epimerasi* e deficit di galattosio mutarotasi	1	115	1:40 000
Ipotiroidismo primario	28	1 125	1:3 500
Deficit di biotinidasi (completo e parziale)	7	176	1:17 900
Sindrome adrenogenitale (SAG)	8	267	1:10 200
Deficit di MCAD	6	149	1:11 300
Fibrosi cistica (FC)	23 [#]	382 [§]	1:3 200
Aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1)	1	6	1:148 000
Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD)	2	16	1:153 000
Immunodeficienza combinata grave (SCID)	0	13	1:40 000
Agammaglobulinemia (linfopenia grave con deficit di linfociti B)	3	10	1:52 000
Atrofia muscolare spinale (SMA)	6	6	1:11 500
Totale dei casi (2024)	100		1:800
Totale dei casi		2 904	1:1 600

* sottoposti a trattamento terapeutico e non

[#] Dato provvisorio, alla data di pubblicazione non erano ancora disponibili tutti i riscontri

[§] I numeri potrebbero ancora parzialmente cambiare in seguito a nuove valutazioni della diagnosi

Citazioni legali

Editore:

Neugeborenen-Screening Schweiz
Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)
Universitäts-Kinderspital Zürich
Lenggstrasse 30
CH-8008 Zürich
Telefon: +41 44 249 56 15
Web: www.neoscreening.ch

Redazione:

Dr. sc. nat. Susanna Sluka (Direttrice Tecnica)
Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner (Direttore medico)
Esther Albertin (Assistente alla direzione di reparto)

Data di pubblicazione:

Luglio 2025

Immagine di copertina:

Dr. sc. nat. Susanna Sluka

Un servizio di



UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

 *Das Spital der
Eleonorenstiftung*